



TITLE:

XX/XXY Klinefelter症候群の1例

AUTHOR(S):

酒徳, 治三郎; 吉田, 修; 小松, 洋輔; 高山, 秀則; 岡田, 謙一郎

---

CITATION:

酒徳, 治三郎 ...[et al]. XX/XXY Klinefelter症候群の1例. 泌尿器科紀要  
1967, 13(11): 819-827

ISSUE DATE:

1967-11

URL:

<http://hdl.handle.net/2433/113228>

RIGHT:

## XX/XXY Klinefelter 症候群の1例

京都大学医学部泌尿器科学教室（主任：加藤篤二教授）

酒 徳 治 三 郎  
吉 田 修  
小 松 洋 輔  
高 山 秀 則  
岡 田 謙 一 郎

## A CASE OF XX/XXY KLINEFELTER SYNDROME

Jisaburo SAKATOKU, Osamu YOSHIDA, Yosuke KOMATSU,  
Hidenori TAKAYAMA and Ken-ichiro OKADA*From the Department of Urology, Faculty of Medicine, Kyoto University  
(Director : Prof. T. Kato, M. D.)*

A case of XX/XXY Klinefelter syndrome was reported.

The patient was 33 years old male, whose height, weight and arm span were 172 cm, 68 kg and 184 cm, respectively, and was the first son of the parents, both of them were 20 years old at his birth. One sibling died soon after birth.

Physical examination revealed almost absent beard, sparse hircus, feminized breast, perfect male-type of genitalia, sparse and female-type pubis, almost normal penis and bilateral small testicles, being  $1.0 \times 2.0 \times 1.0$  cm sized for the right and  $1.0 \times 1.5 \times 0.9$  cm for the left. Histologically the testicle showed atrophy of seminiferous tubules with hyalinization of the canaliculi but without interstitial cell proliferation. No spermatogenesis was observed at all. Examination of seminal fluid was not done due to unsucceeded collection. Urinary 17-KS excretion was 6.1 ~7.85 mg/day and its fractions were 2.7 mg/day for androsterone and 2.48 mg/day for etiocholanolone. Urinary gonadotropin excretion and estrogen excretion were over 48 units per day and 8.0  $\mu$ g per day, respectively. Thyroid function was within normal range.

The nuclear sex showed 34 % of chromatin rate (single bodies) for buccal mucosal cells. Chromosome analysis by means of culture of peripheral blood lymphocytes revealed two kinds of 46 chromosomes and of 47 chromosomes. The genotype of the former was XX and of the later was XXY, making XX/XXY mosaicism.

## 緒 言

1942年 Klinefelter<sup>1)</sup>らによって記載され、一般に Klinefelter 症候群と呼称されている一連の原発性睾丸障害に伴った先天性異常は、その後、歴史的に種々の修飾をうけた。

特に細胞遺伝学の介入によって、Sex chromatin 陽性と陰性の Klinefelter 症候群に分けられ、またその性染色体構成異常の種類も

XXY 型を基本型として、種々の数的ならびに構造異常、モザイク型が知られるようになった。

最近、われわれは Klinefelter 症候群の典型的な臨床像を呈し、性染色体構成が XX/XXY のモザイクを示す症例を経験したので、報告すると共に、最近まで得られた Klinefelter 症候群の知見について、われわれの症例と比較検討

を加えたい。

## 症 例

藤○喜○, 33才, 外観上男子。

初診：昭和42年4月24日。

主訴：不妊（約7年間）

家族歴：第1子で、生下時の父母の年齢は共に20才である。同胞1名は生後間もなく死亡した。

既往歴 著患なし。

現病歴 結婚後、約7年を経過するが妻に妊娠の徴候をみたことがない。性欲はあるが、勃起力が貧弱のため、性交は不完全で、時々射精を欠くことがある。性交の回数は10日に一度位である。髭剃りは月一単位で充分である。陰毛の発生は16才、夢精は17.8才ごろに初めて経験したという。学歴は大学卒である。

現症：身長 172cm, 体重 68kg, 上肢長 79.1cm, 下肢長 95cm, Arm span 184cm (図3)。髪はほとんど認められず、陰毛は粗である。軽度の女性化乳房を認める。外陰部の形態は全く男性型である。陰毛は粗、陰茎はほぼ正常の発育を示す。両側の睾丸は小さく、右側は1.0×2.0×1.0cm, 左側は1.0×1.5×0.9cmであった。副睾丸は両側とも正常であった。前立腺は指診上萎縮状であった。

検査成績 血液検査 赤血球数 448万。血色素量 13.8g/dl, ヘマトクリット値39.0%, 栓球数  $20.6 \times 10^4$ , 肝機能：黄疸指数 4, CoR 3, CoR 7, TTT 2 単位, 硫酸亜鉛 6~8, 血清ワ氏反応 (-), 血糖値：96mg/dl, 糖負荷試験：正常, 基礎代謝率：-7%, 内分泌学的検査：尿中17-KS 6.1~7.85mg/day, 尿中17-KS 分画 DHA 0.52mg/day, Androsterone 2.7mg/day, Etiocholanone 2.48mg/day, 11-Keto-Etiocholanolone 0.12mg/day, 11-hydroxy-Etiocholanolone 1.18mg/day, 尿中 17-OHCS 全量 3.43~3.48mg/day, 遊離型 0.16~0.17mg/day, 尿中 gonadotropine 48単位以上/day, 尿中 Estrogen 8.0μg/day, ACTH 試験, 正常反応, Metopirone 試験正常反応, gonadotropine 試験陰性, 甲状腺  $I^{131}$  摂取率14.1% (24時間値)。

Triosorb Resin 摂取率試験33.2%, PBI 5.2μg/day。

細胞遺伝学的検査：性染色質（口腔粘膜細胞）34%陽性。

染色体検査（末梢血リンパ球培養）表1, 図1, 2 色相：正常

精液検査：精液採取不能のため行なわず。

Rorschach Test：知的水準は平均的である。

組織学的所見：睾丸：精細管は全く萎縮し、内腔は完全に硝子化している。間質には軽度の線維化および

表1 染色体検査

| 染色体数 | ≤45 | 46 | 47 | 48≤ | 計  | 分析           |
|------|-----|----|----|-----|----|--------------|
| 1 回目 | 1   | 11 | 53 | 0   | 65 | 47—3<br>46—3 |
| 2 回目 | 1   | 9  | 36 | 0   | 46 | 47—3<br>46—3 |

核型 47-XXY 46-XX

性染色体構成 XXY/XX mosaicism

硝子化を認める。しかし間細胞の増生は著明でない（図4, 5）。

乳房：軽度の乳管の増生と間質結合組織の増生が認められる（図6）。

X線所見：トルコ鞍計測値：b~e 12mm. c~e 10 mm. T 8mm. t 7mm.

精囊腺造影：両葉ともやや小さく、発育が不良である。右側精管膨大部が正中線で左方に偏位している（図7）。

排泄性腎盂撮影：上部尿路に異常を認めない。

## 考 按

### 1) XX/XXY mosaicism について

Klinefelter 症候群における性染色体の数的異常および構造異常ならびにモザイクはXXY型を最多として、実に数多くのものが知られている<sup>2)</sup>（表2）

表2 Klinefelter 症候群の性染色体異常

|                                |
|--------------------------------|
| XX XXY XXXY XXXXY              |
| XXYY                           |
| XX/XXY XX/XXY/XXXY             |
| XY/XXY XY/XXY/XXYY             |
| XY/XXXY XY/XXY/XXXY            |
| XXY/XXYY XXY/XXXY              |
| XXXXY/XXXXY XXXXY/XXXXYY/XXXXY |
| XO/XY/XXY                      |
| XX(trans) XXXxY                |
| XO/XXi/XXiy XY/Xx/XxY          |
| XXY/XXxY                       |

このうちXX/XXYを示すKlinefelter 症候群は表3に示すごとく、現在まで6例の報告に接する。症例数として少ないのであるが、特にこのXX/XXY型を示すものに特異的な臨床像は指摘されていない。ただ、XX/XXYの真性半陰陽が報告されており<sup>8)9)</sup>, XX細胞とXXY

表3 XX/XXY Klinefelter 症候群の報告

| 報 告 者                     | 性 | 年令 | 性染色質 | 染色体検査組織 | 女性乳房 | 陰茎の大きさ | 睪丸の大きさ | 睪丸組織像       | 17KS | ゴナドトロピン | 備 考                          |
|---------------------------|---|----|------|---------|------|--------|--------|-------------|------|---------|------------------------------|
| Ford <sup>3)</sup>        | ♂ |    |      | 骨 髄     |      |        |        |             |      |         |                              |
| Crooke <sup>4)</sup>      | ♂ | 37 | +    | 骨 髄     | —    |        | 小      |             | ↓    | ↑       | 精神病質                         |
| Court-Brown <sup>5)</sup> | ♂ | 50 | +    | 末梢血皮 膚  | —    | 小      | 小      |             |      |         | 分 裂 病 言                      |
| Court-Brown <sup>5)</sup> | ♂ | 39 | +    | 末梢血皮 膚  | +    | 正常     | 小      | 精細管硝子化      |      |         | 尿道下裂                         |
| Solomon <sup>6)</sup>     | ♂ | 11 | +    | 睪丸末梢血   |      | やや大    |        | Sertoli細胞のみ |      |         | 両側停留睪丸<br>癩 状 頸 弱<br>精 神 薄 弱 |
| Dave <sup>7)</sup>        | ♂ | 17 | +    | 末梢血皮 膚  |      | 小      | 小      | 精細管硝子化      |      |         |                              |
| 自験例                       | ♂ | 33 | +    | 末梢血     | +    | 正常     | 小      | 精細管硝子化      | ↓~N  | ↑       |                              |

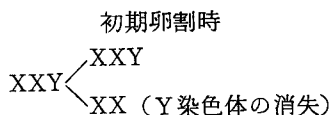
細胞の発生時期と分布によって、このような表現型の差が生ずると考えられるので、XX/XXY モザイクでは性腺について十分な検索を要する(表3)

モザイクの診断には出来るだけ2つ以上の異なった組織で、染色体検査を行なうことが望ましいとされている<sup>10)</sup> 自験例では末梢血リンパ球について、2回検査を行なった結果、表1に示すごとく、47XXY 細胞の他に、46XX 細胞を高率に発見したので、XX/XXY モザイクと診断した。皮膚あるいは骨髄の細胞については行ない得なかった。

## 2) XX/XXY の発生機構

XX/XXY のモザイク個体の発生機序に関して考えてみると、まず両親のいずれか一方の配偶子形成過程におけるX染色体の不分離の結果に基づくXXY 受精卵から生じる場合と、XY という正常の受精卵から生じる場合に分けられる。

### i) XXY 受精卵から生じる場合

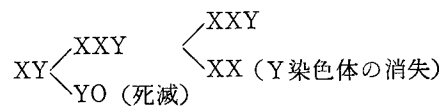


XXY 受精卵が初期の卵割時において、Y染色体の消失を起して、その結果XX細胞が混在す

ようになり、XX/XXY というモザイクになったと考えられる。

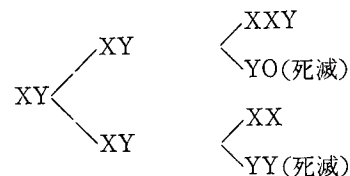
### ii) XY 受精卵から生じる場合

#### a) 第1回目 第2回以降



XY 受精卵が第1回目の卵分割のさいにX染色体の不分離を起し、XXY と YO という2種の細胞を生じ、このうちYO細胞が死滅し、XXY細胞が第2回目以降の卵分割のさいに i) と同様の機序でXX細胞を混じ、XX/XXY のモザイクとなったと考えられる。従って i) とモザイクの発生機序に関しては同じである。

#### b) 第1回目 第2回目



上図に示すごとくXY 受精卵の第2回目の卵分割において、X染色体の不分離とX染色体およびY染色体の双方の不分離が起り、XXY, YO, XX, YY という4種類の細胞を生じ、これらのうち、X染色体を持たないYO および

YY という細胞が死滅し、その結果、XX/XXY というモザイクになったと考えられる。自験例はいづれの発生機構があてはまるのか。XX 細胞と XXY 細胞の比率のみから推定すれば、2) の b) ならば、理論的には XX と XXY の比は同率であるはずだからむしろ i) あるいは ii) の a) の発生機構による可能性が強いと思われる。

3) Sex chromatin 陽性の Klinefelter 症候群の頻度。

精神薄弱児群，非行少年群，犯罪者群，自然流産児群，先天性奇形児群，未熟児群，不妊症群で，従来から染色体異常の頻度が高いことが報告されている。

Klinefelter 症候群についても，精薄群ではかなりの高頻度で発見され，外国における報告および自験例を加えた正田<sup>11)</sup>の集計によると，精薄男児 12,166 人中 118 人 (0.97%) が sex chromatin 陽性であり，およそ 100 人に 1 人の割合で発見されることになる。

また，犯罪者群では 0.25%<sup>12)</sup>・1.97%，2.2%<sup>13)</sup>などの，非行少年群では 0.58%<sup>14)</sup>と高い頻度が報告され，本症候群の精神神経学的症状を併せて考えるとときに興味深いものがある。

ところで，われわれに最も密接な関係にあり，本症発見の機会の多い男子不妊症群における頻度の報告は意外に少ないのである。Ferguson-Smith<sup>15)</sup> (1957) が，91 人の男子不妊症患者において，10 人 (11%) の sex chromatin 陽性 Klinefelter 症候群を見出した。以後，男子不妊症群における系統的な細胞遺伝学的検索の報告はなされておらず，最近 Kjessler<sup>16)</sup> が 135 人の不妊外来を訪れた患者について染色体検査を行ない，4 人に本症を発見している。Ferguson-Smith の観察に対応して，これも精子数 100 万/ml 以下のものに限定すると 26 人中 4 人 (16%) に発見されたことになる。

これらの 2 つの報告に限っていえば，上記の精薄群あるいは犯罪者群に比べて，10 倍に近い頻度の濃縮がみられるわけである。この点に注目して，当教室の不妊外来においても，現在，sex chromatin，染色体検査等の細胞遺伝学的

な検索を行なっている。

以上は特殊集団における頻度であるが，それでは一般集団における頻度はどうであろうか，このために特殊集団の頻度を一般集団の頻度に還元する方法がとられたことがあるこれは種々問題がある。そこで，一般集団の対象として，男子新生児群が選ばれている。本症の乳児死亡率が高いという資料はないので，男子新生児における頻度を一般集団の頻度と考えても差支えないと思われる。

欧州における Moore<sup>17)</sup> (1959)，Bergmann<sup>18)</sup> (1966)，Maclean<sup>19)</sup> (1964) の報告を集計すると男子新生児 14,526 人中，sex chromatin 陽性 30 人となり，一般集団では男子約 500 人につき 1 例の割合となる。

しかしながら，地理的分布に差があるようで，例えばインドにおいて Naik<sup>20)</sup> (1962) は男子新生児 2,058 人に sex chromatin の異常を認めていない。一方，本邦においては大森<sup>46)</sup>らが広島において，15～17 才男子 4,481 人に対して 3 人に sex chromatin 陽性 (0.06%)，いづれも性染色体構成が XXY であったことを報告している。欧州に比べて頻度が低い，今後こうした資料が蓄積されて，本邦においても，本症候群の一般集団における真の頻度が明らかにされようとする。

4) Sex chromatin 陽性 Klinefelter 症候群の臨床所見

Klinefelter 症候群の臨床像を呈するものは思春期以後のものであり，思春期前では明らかでない

a) 性器，二次性徴，体型および女性化乳房 睪丸が小さいことが特徴的であるが，その他の外性器はまず正常に近いといわれる<sup>21)</sup>。

恥毛は女性型分布の傾向を示し粗であることが多い。髭毛の発育も一般に悪い。

自験例は睪丸は小さく，陰茎は略正常大であった。また内性器では前立腺は萎縮状であり，精囊腺も発育が稍不良であった。

身長は一般に正常よりも高く，これは下肢長身によるものである。思春期前では主として下肢の成長によって身長が伸び，思春期後になっ

て軀幹が伸びて、均衡のとれた体型となるが、本症候群では Androgen 不足により、思春期後半の軀幹の成長が悪いために、このような体型をとると説明されている<sup>22)</sup>。

また上肢長も長く、肩巾は狭く、腰巾は広いといわれる。

自験例ではやはり四肢長身の傾向があり、稍肥満型であった。

女性化乳房は必発の症状ではなく、その出現頻度は25～60%といわれる<sup>23)</sup>。組織学的には、

乳管の増殖と間質結合組織の増殖が特徴的である<sup>24)</sup>。自験例では両側に軽度の女性化乳房を認め、生検を行なった。組織学的には、やはり乳管の軽度の増殖と共に、間質結合組織の増加を認めた。

#### b) 内分泌学的所見

##### i) 尿中総 17-KS

従来より思春期後における Klinefelter 症候群の尿中総 17-KS 値は正常範囲の低値の方を示すことが知られている(表4)

表4 Klinefelter 症候群の尿中 17-KS

| 報 告 者                           | 例 数 | 尿 中 17-KS       | 備 考         |
|---------------------------------|-----|-----------------|-------------|
| Giorgi <sup>25)</sup> (1963)    | 23  | 2.60～16.6mg/day | 正常対照群に比して低値 |
| Gabrilove <sup>26)</sup> (1963) | 9   | 6.00～15.0mg/day | 正常下限        |
| 島 村 <sup>27)</sup> (1965)       | 6   | 1.25～11.5mg/day | 平均的低値       |

また、思春期における 17-KS の増加は遅れる傾向にあり、中年期の降下は30代に始まるといわれている<sup>28)</sup>。

自験例でも 6.1～7.85mg/day と正常範囲の下限であった。

##### ii) 尿中 17-KS 分画

Gabrilove<sup>26)</sup> の9例についての検索では、Etiocholanolone および Androsterone は正常範囲の低値であり、Androsterone/Etiocholanolone の比は1例0.8の他は全例1より大であった。また 11-desoxy-17-KS の割合は減少しており、36～61%であった。これ以前の本症候群の尿中 17-KS 分画の報告もいづれも 11-desoxy-17-KS 分画の減少を指摘しており、Leydig 細胞における Androgen 産生障害を推定している<sup>29)30)</sup>。

本邦における水谷<sup>31)</sup>、高井<sup>23)</sup>も、Etiocholanolone, Androsteroneが著明に減少すること、あるいは正常より稍低いことを各々指摘している。また高井<sup>23)</sup>は Androsterone/Etiocholanolone 比が1より小なることが、本症候群の特徴的所見になるかも知れないと述べている。

自験例では Androsterone, Etiocholanolone

は共に正常範囲の低い方を示し、And/Etio 比は1より大であった。

##### iii) Testosterone 産生量 Plasma testosterone level, 及び尿中 Testosterone 排泄値

最近、C<sup>14</sup>, H<sup>3</sup>, S<sup>35</sup> などで標識された放射性男性ホルモンの利用が可能になり、本症候群における Testosterone 産生量および plasma testosterone level についての知見が得られるようになった。plasma testosterone level はこれまでの報告で表5に示すごとく、各々低値乃至は正常範囲の低値となっている。

表5 Klinefelter 症候群の Plasma testosterone level

| 報 告 者                           | 例数 | 測 定 値          |
|---------------------------------|----|----------------|
| Slauwhite <sup>32)</sup> (1962) | 2  | 0.12～0.37μg/dl |
| Hudson <sup>33)</sup> (1964)    | 4  | 0.20～0.45μg/dl |
| Lipsett <sup>34)</sup> (1965)   | 3  | 0.38～0.45μg/dl |

Testosterone 産生量は Lipsett<sup>34)</sup> の5例については 0.8mg～3.7mg/day であり、正常下限

乃至は低値と報じている。

尿中 Testosterone 排泄値については、Schmidt<sup>47)</sup> が5例について、2例に著明な減少を、3例では正常範囲の低い方であったとしている。また、Androgen 不足症状が著しいにも拘らず、Testosterone 排泄値が正常という矛盾については、組織の遺伝的な障害に基づく、Testosterone の感受性低下によると考えている。

iv) 尿中 Pregnanediol および Pregnanetriol Progesterone の代謝物の尿中 Pregnanediol は Giorgi<sup>25)</sup> の15例では有意に低下していた。また、一部は睾丸の  $17\alpha$ -hydroxyprogesterone に由来すると考えられる尿中 Pregnanetriol も Giorgi<sup>25)</sup> の21例では有意の低下を示し、これら結果から本症候群の睾丸における Androgen 合成能の低下を推定している。

#### v) 尿中 Estrogen とその分画

Giorgi の23例における測定では total Estrogen は正常群に比して、有意に低値を示し、分画では、Estradiol が稍低下し、Estrone が著明に低下、Estriol は正常と差を認めていない。また、total Estrogen は Gynecomastia を伴わないものの方が、伴ったものよりも低値を示したという。

これに対して、total Estrogen の増加があるとの報告も2～3あり<sup>26)35)</sup>、Estradiol、Estriol の増加など、個々の症例によってまちまちであり、一致した見解はない。

自験例では、尿中 Estrogen は Brown-神戸川氏法で  $8.0\mu\text{g/day}$  と正常値を示した。

#### vi) 尿中 gonadotropin 排泄値

尿中 gonadotropin 排泄高値は思春期以後の症例ではほとんど必発の所見であり、本症の診断に必須のものと考えられ、この所見がない場合は本症候群の診断は疑わしいとまで極言される。思春期前においては gonadotropin 排泄値は正常とされている<sup>36)</sup>。

自験例において、2回の測定を行なったが、いずれも48単位以上/day と高値を示した。

vii) human chorionic gonadotropin (HCG) に対する反応

Klinefelter 症候群の Leyding 細胞はすでに最大限にその機能を果しているために、HCG を投与しても反応しないという<sup>37)</sup>。

Lipsett は HCG 1,000 単位 5日間の投与により、testosterone 産生量および plasma testosterone level は正常では1.5～3倍の増加をみるのに対して、本症候群では増加を認めなかった。

しかしながら大量長期間にいたる HCG の投与では尿中 17-KS、Estrogen の増加をみたという報告もある<sup>38)39)</sup>。

自験例において行なった HCG 1,000 単位 3日間の投与では尿中 17-KS の増加を認めなかった。

#### viii) その他の内分泌腺機能

甲状腺機能低下<sup>40)</sup>、糖尿病の合併の報告がある。自験例では  $I^{131}$  摂取率、Triosorb Resin 摂取率、PBI、基礎代謝率による甲状腺機能は正常であった。糖負荷試験、血糖値も異常を認めなかった。また、尿中 17-OHCS 値、ACTH-test の結果、副腎皮質機能にも異常を認めなかった。トルコ鞍計測によって下垂体に形態学的異常を認めず、Metopiron 試験では下垂体 ACTH 分泌予備能は正常であった。

#### c) 睾丸組織学的所見

Klinefelter 症候群の睾丸組織像は極めて特徴的で、精細管の萎縮、硝子化が著明で、Leydig 細胞は正常か、むしろ増生の傾向を示すことが多いとされ、精子形成現象が全くみられないことが診断上重要なこととされていた。近年、細胞遺伝学的に思春期前の Klinefelter 症候群の症例が発見されるようになり、その睾丸組織像が観察されるようになった。それによれば、思春期前では、まず正常と大きな差は認められず<sup>23)41)</sup>、思春期を境として、年令と共に変化が徐々に進行し、精細管壁の肥厚、精細胞の脱落消失が起り、終局的には精細管の萎縮と完全な硝子化および Leydig 細胞の増生にいたると考えられる。

Klinefelter 症候群の精祖細胞からの分化發育は、ある程度起るらしく、睾丸の詳細な観察によると、少数の精細管には spermatid あるい

は spermatozoa の段階にいたるまでの精子形成現象が認められたと報告されている<sup>42)43)</sup> 診断上考慮されねばならぬ点であるが、しかしこれらの精細管もいづれは萎縮硝子化の運命を辿り、最終的には典型的な組織像を呈するようになると考えられる。

自験例では精細管の完全な硝子化があり、精子形成現象は全く認められなかった。Leydig細胞は硝子化した精細管の間隙に散在していたが、塊状あるいは腺腫状に増生した部分は認められなかった。

#### d) 精液所見

上述の睪丸組織学的所見に対応して、ほとんど大部分は無精子症である。極めて稀に高度の乏精子症が見られるとの記載もある<sup>21)44)</sup>。精液の量および果糖含有量も減少している<sup>44)</sup>。自験例では精液を採取し得なかった。

#### e) その他

Klinefelter 症候群の性染色体異常によって惹き起こされる異常は、下垂体-性腺系にとどまらず、全身に影響をおよぼす結果、種々の疾患を伴ない易い。現在まで報告されているものを挙げると、肥満、精神障害（精神薄弱、精神分裂症、神経症、異常行動）、脈絡管腫、静脈瘤、脊柱後弯および側弯、骨異常（足、手、指、口蓋の奇形）、胆石症、鼠径ヘルニア、尿道下裂、潜伏睪丸、内分泌疾患（甲状腺、腺）、色盲、腫瘍、慢性肺疾患（気管支炎、気管支拡張症、気管支喘息、肺気腫）などである<sup>45)</sup>

本症候群の患者に遭遇した場合、やはり、これらの疾患を念頭において、精査し予防的ならびに治療的手段を講ずることが必要と考える。自験例では性腺系以外に特に疾患の併発を認めなかった。

#### f) 治療

不妊に対しては勿論、治療の方法がない。Androgen 不足の徴候が強いものに対しては Testosterone 製剤を投与し、Androgen 不足を補う。女性化乳房のあるものは美容的に形成手術を行なう。

## 結 語

### 1. 不妊を主訴とした Klinefelter 症候群の

1例を報告した。

2. 性染色体構成は XX/XXY mosaicism であった。

3. これまでの報告例について検討したが、XX/XXY 型に特異的な臨床像は認められなかった。

4. XX/XXY mosaicism の発生機構について考察した。

5. sex chromatin 陽性 Klinefelter 症候群について、その頻度および臨床所見とくに内分泌学的知見について文献的に考察すると共に自験例と比較検討した。

稿を終るに臨み、恩師加藤篤二教授の御指導、御校閲に深謝する。

本症例の要旨は第15回日本内分泌学会西日本部会総会ならびに第12回日本不妊学会総会の席上で、著者らの一人小松が口演した。

## 文 献

- 1) Klinefelter, Jr. : J. Clin. Endocr., **2** : 615, 1942.
- 2) Ferguson-Smith, M. A. : The Sex Chromatin, W. B. Saunders Co., 1966.
- 3) Ford, C. E. : Nature, **183** : 1030, 1959.
- 4) Crook, A. C. : Lancet, **i** : 1198, 1960.
- 5) Court-Brown, W. M. : Medical Research Council special report, p. 110, 1963.
- 6) Solomon, I. L. : New Engl. J. Med., **271** : 586, 1964.
- 7) Dave, M. J. : Cytologia, **31** : 69, 1966.
- 8) Turpin, R. : Compt. Rend., **255** : 3088, 1962. (Yunis, J. Human chromosome methodology. Academic Press, New York 1965 より引用)
- 9) 野嶽幸雄 : ホと臨, **15** : 747, 1967.
- 10) Court-Brown, W. M. : Lancet, **i** : 169, 1960.
- 11) 疋田政博 : 日泌尿会誌, **57** : 651, 1966.
- 12) Forssman, H. : Lancet, **i** : 1317, 1962.
- 13) Casey, M. D. : Nature, **209** : 64, 1966.
- 14) 栗原徹郎 : 第12回日本人類遺伝学会プログラム, 1967.
- 15) Ferguson-Smith : Lancet, **ii** : 167, 1957.
- 16) Kjessler, B. : Karyotype, meiosis and spermatogenesis in a sample of men attending an infertility clinic. S. KARGER.



- Basel, 1966.
- 17) Moore, K. L. : Lancet, **i** : 217, 1959.
  - 18) Bergmann, E. : Schweiz. Med. Wschr., **91** : 292, 1961.
  - 19) Maclean, N. : Lancet, **i** : 286, 1964.
  - 20) Naik, S. K. : Science, **136** : 1116, 1962.
  - 21) Barr, M. L. : Fertil. and Steril., **17** : 429, 1966.
  - 22) Raboch, J. : Fertil. and Steril., **15** : 331, 1964.
  - 23) 高井修道 : ホと臨, **14** : 870, 1966.
  - 24) 木下健二 : ホと臨, **14** : 883, 1966.
  - 25) Giorgi, E. P. : J. Clin. Endocr., **23** : 197, 1963.
  - 26) Gabrilove, J. L. : J. Mt. Sinai Hosp., **15** : 469, 1963.
  - 27) 島村昭吾 : 札幌医誌, **28** : 74, 1965.
  - 28) Stewart, J. S. S. : Lancet, **i** : 1176, 1959.
  - 29) Johnsen, S. V. : Acta endocr., **21** : 157, 1956.
  - 30) Eerrari, C. : Boll. Soc. Med-Chir. Modena, **60** : 185, 1960. (26より引用)
  - 31) 水谷修太郎 : 日泌尿会誌, **54** : 706, 1963.
  - 32) Slauwhite, W. R. : J. Clin. Endocr., **22** : 289, 1962.
  - 33) Hudson, B. : In Proceeding of second international congress for endocrinology, 1964.
  - 34) Lipsett, M. B. : J. Clin. Endocr., **25** : 1027, 1965.
  - 35) Stewart, J. S. S. : J. Med., **28** : 561, 1959.
  - 36) Bunge, R. G. : J. Urol., **78** : 775, 1957.
  - 37) DeCort, J. M. Ann. Endocr., **22** : 974, 1961.
  - 38) Leach, R. B. : J. Lab. Clin. Med., **50** : 925, 1957.
  - 39) Leon, N. : J. Clin. Endocr., **19** : 1967, 1959.
  - 40) Plunkete, E. R. : J. Ment. Defic. Res., **8** : 25, 1964. (21より引用)
  - 41) Ferguson-Smith, M. A. : Lancet, **i** : 219, 1959.
  - 42) Bunge, R. G. : J. Urol., **76** : 758, 1956.
  - 43) Steinberger, E. J. : J. Clin. Endocr., **25** : 1325, 1965.
  - 44) Heinke, E. : Fertilitätstörungen beim Manne., Handbuch der Haut-und Geschlechts-Krankheiten, Springer-Verlag, Berlin, 1950.
  - 45) Rohde, R. A. : Lancet, **ii** : 149, 1964.
  - 46) 大森義昭 : 第14回日本内分泌学会西日本地方会プログラム, 1966.
  - 47) Schmidt, H. : Klin. Wschr., **45** : 377, 1967.

(1967年8月28日特別掲載受付)

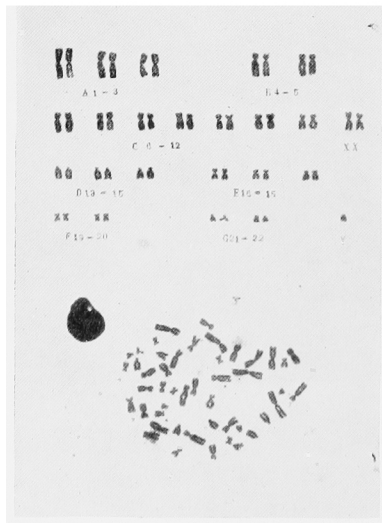


図1 染色体数47, 核型XXY

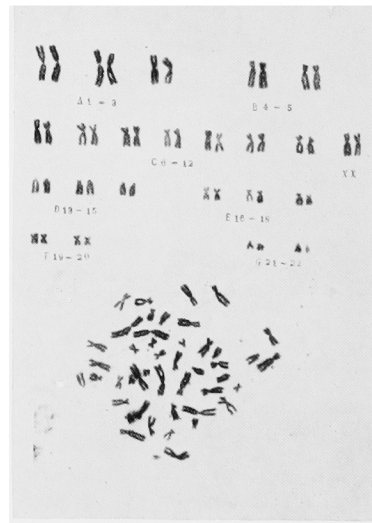


図2 染色体数46, 核型XX

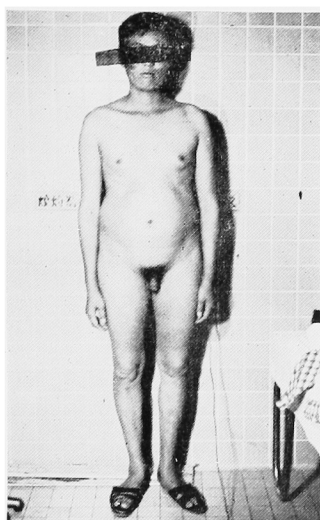


図3 全身像

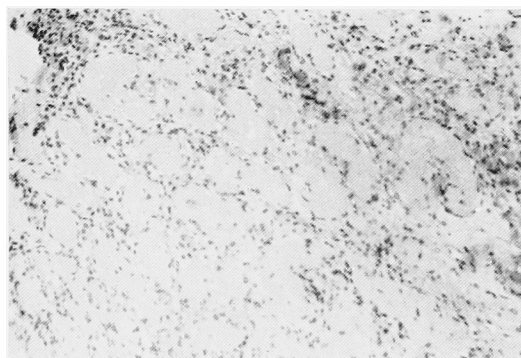


図4 睾丸組織像 H-E 染色×100

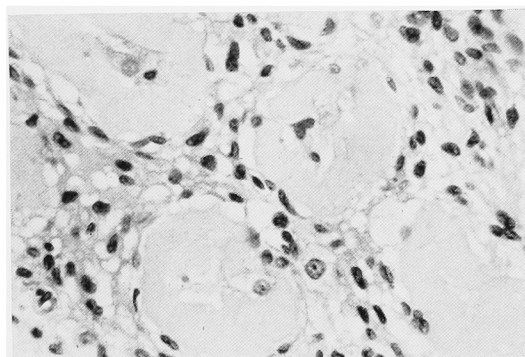


図5 睾丸組織像 H-E 染色×400

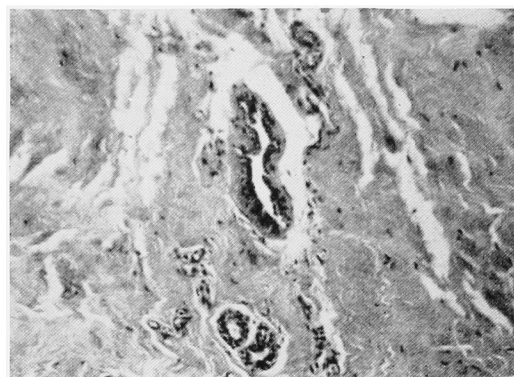


図6 乳房組織像 H-E 染色×100

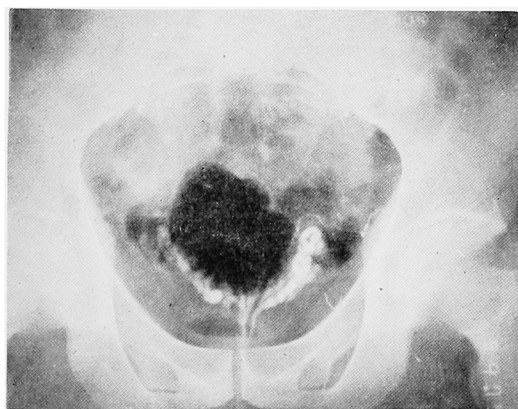


図7 精嚢腺造影